

Prenatální diagnostika, genetická poradna

MUDr. Petr Polák, CSc.

(IČO: 60800666, IČZ: 89169000)

prediko@volny.cz

Integrovaný screening v těhotenství



Znalost a informovanost pro pocit jistoty

Dobrá znalost je důležitou součástí prenatální péče. Naší snahou je co nejlepší informovanost rodičů o moderních diagnostických metodách v těhotenství. Jen dobře informovaní rodiče se mohou správně rozhodnout a zvolit si nejvhodnější způsob prenatální diagnostiky.

Co to jsou chromozomy?

Lidské tělo je složeno z buněk. Každá buňka obsahuje totožnou genetickou informaci. Tato informace je uložena v jádře buňky ve strukturách, které se nazývají chromozomy. Chromozomy tvoří stočená vlákna DNA (deoxyribonukleové kyseliny) nesoucí genetickou informaci. Každá lidská buňka obsahuje 46 chromozomů. Pohlavní buňky – vajíčka a spermie – obsahují poloviční počet chromozomů.

Co znamená chromozomální aberace?

Někdy mohou lidské buňky obsahovat odlišný počet chromozomů, nebo mohou mít chromozomy odlišnou stavbu. Tato porucha vzniká při oplodnění – tj. při spojení vajíčka se spermií – a má negativní efekt na fyzický a mentální vývoj postiženého jedince. Celkem je známo asi sto těchto syndromů. K nejznámějším a nejčastějším patří Downův syndrom.

Co je to Downův syndrom?

Downův syndrom je chromozomální aberace, u níž je v buňkách přítomen nadbytečný 21. chromozom. Buňky tedy obsahují 47 chromozomů místo 46. Toto onemocnění způsobuje vážné postižení intelektu a často je spojeno s mnohými vývojovými vadami.

Kdy je riziko narození dítěte s Downovým syndromem zvýšeno?

Dítě s Downovým syndromem se může narodit každé rodiče. Riziko narůstá se zvyšujícím se mateřským věkem. Ve věku 20 let je toto riziko 1 : 1500, v 35 letech vzrůstá na 1 : 360 a v 40 letech je 1 : 100.

Většina těchto onemocnění není spojena s rodinným výskytem a vzniká zcela náhodně – de novo.

Co znamená pojem „integrovaný screening“?

Jde o test, který kombinuje vyšetření specifických ultrazvukových detailů plodu („NT“ – tloušťka šíjového projasnění, „NB“ – přítomnost nosní kůstky) s vyšetřením krve matky. Kombinace těchto dvou metod umožňuje detekci 75 – 85 % plodů s Downovým syndromem. Tradiční screening prováděný v 16. týdnu těhotenství – tzv. trojitý test – dokáže zachytit pouze 50 – 60 % dětí s tímto syndromem.

Jaké jsou výhody integrovaného screeningu?

- v současnosti nejefektivnější systém záchytu Downova syndromu
- vysoká citlivost pro zjištění větších malformací plodu a mnohých genetických syndromů
- minimální riziko
- přesné určení stáří těhotenství
- diagnóza vícečetného těhotenství

V čem spočívá vyšetření šíjového projasnění - NT?

UZ vyšetření šíjového projasnění (NT – nuchal translucency) se provádí v 11.- 14. týdnu těhotenství. Pomocí ultrazvuku je změřeno nahromadění podkožní tekutiny v zátylku. Tato vrstva tekutiny se na ultrazvuku zobrazuje jako projasnění. Přítomnost většího množství tekutiny v této oblasti je často spojeno s chromozomálními aberacemi plodu – např. s Downovým syndromem.

V čem spočívá vyšetření nosní kůstky – NB?

UZ vyšetření nosní kůstky se také provádí mezi 11.- 14. týdnem těhotenství. Nosní kůstku lze zobrazit při větším zvětšení profilu plodu. Nepřítomnost nosní kůstky v tomto období může signalizovat postižení Downovým syndromem.

V čem spočívá vyšetření krve?

V 11. - 13. týdnu těhotenství vyšetříme z krve matky látky, které se nazývají PAPP-A, free-beta hCG. Ty se vytváří v placentě a přestupují do mateřské krve. U těhotenství s Downovým syndromem je hladina těchto látek abnormální.

Výpočet rizika chromozomální aberace

Při výpočtu se kombinují známá rizika daná věkem matky, tloušťkou šíjového projasnění (NT), přítomností či absencí nosní kosti (NB) a hladinou PAPP-A v krvi těhotné. Výsledkem je číslo, které udává riziko narození dítěte s Downovým syndromem.

Pokud je výsledek testu negativní...

Je-li vypočtené riziko menší jak 1 : 300, je riziko narození dítěte s Downovým syndromem nízké. Je důležité si uvědomit, že nízké riziko není totožné s výrazem žádné riziko.

I při negativním výsledku je vhodné absolvovat tzv. trojitý test a ultrazukové vyšetření mezi 16.- 20. týdnem těhotenství se zaměřením na event. přítomnost vrozených vývojových vad plodu.

Pokud je výsledek testu pozitivní...

Výsledné riziko testu vyšší jak 1: 300 znamená vyšší pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem. To samozřejmě NEZNAMENÁ, že dítě má Downův syndrom. Pokud si těhotná bude přát tento syndrom 100% vyloučit, je možno provést genetické vyšetření z buněk plodové vody nebo choriových klků.

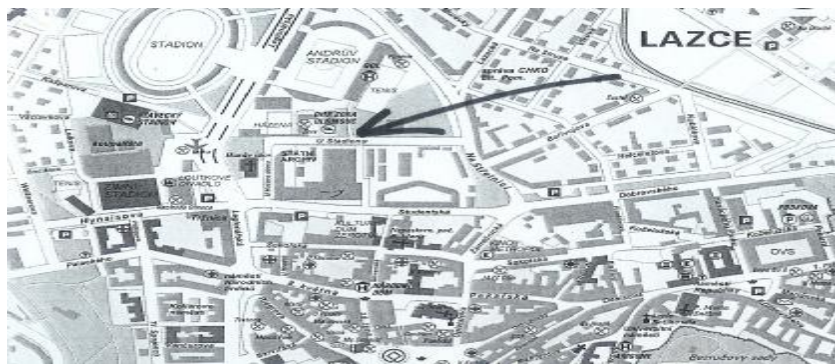
Je integrovaný test v prvním trimestru hrazen z prostředků všeobecného zdravotního pojištění?

Toto vyšetření je považováno za nadstandardní a není hrazeno zdravotními pojišťovnami. Tyto hradí vyšetření prováděné v druhém trimestru těhotenství – trojitý test a UZ vyšetření mezi 16.- 20. týdnem gravidity.

UZ vyšetření v Centru prenatální diagnostiky

Vyšetření UZ markerů (NT) je v centru prováděno na základě metodiky King's College Hospital, London (Fetal Medicine Foundation). Přesnost našeho měření je pravidelně ověřována akreditačním týmem tohoto pracoviště.

Kde nás najdete? U stadionu 8, 779 00 Olomouc – viz plánek



Středa: 8.00 – 14.00 Čtvrtek: 14.00 – 19.00 Pátek: 8.00 – 12.00

Tel.: 58 523 4444, e-mail: prediko@volny.cz, www.prediko.cz